

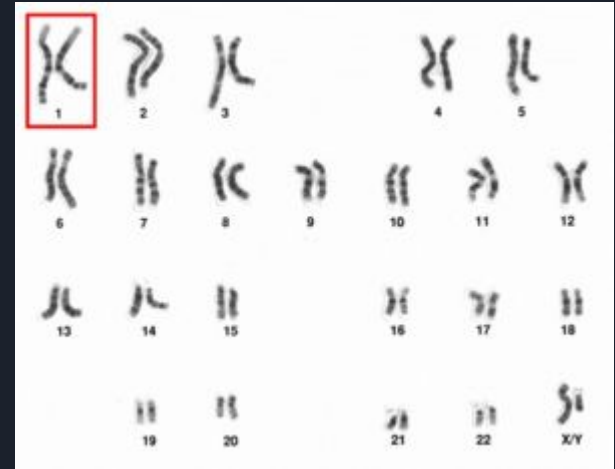


Presentación Trabajo Práctico

Agustín Calatayud y Matías Heimann

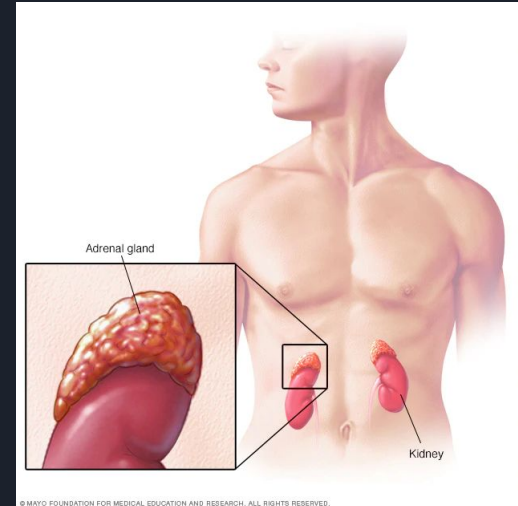
Gen elegido: KIF1B

- Cromosoma 1 brazo pequeño
- Codifica proteínas motoras
- Mutaciones ocasionan:
 - Síndrome de Charcot-Marie-Tooth
 - Susceptibilidad a Neuroblastoma 1



Neuroblastoma

- Cáncer formado en tejido nervioso usualmente en las glándulas suprarrenales
- Mayormente diagnosticado en el primer año de vida y hasta los 3
- Responsable del 15% de muertes por cáncer en niños
- La predisposición puede ser hereditaria o una mutación propia del niño

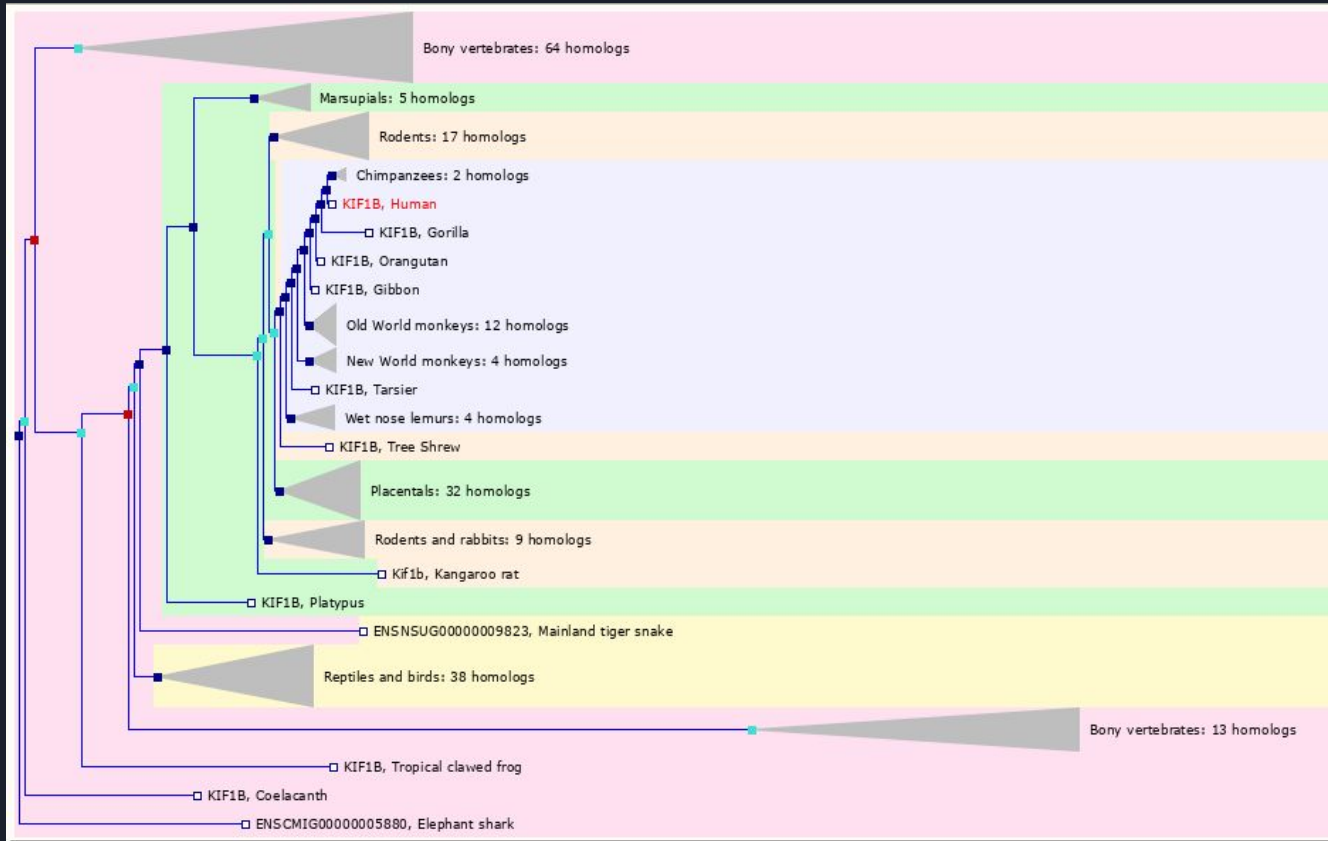


Neuroblastoma: Síntomas

- Dolores en huesos
- Anemia
- Ojos protuberantes con círculos oscuros
- Hipertensión arterial
- La anorexia, distensión y dolor abdominal aparecen con frecuencia en tumores que se ubican en el abdomen.

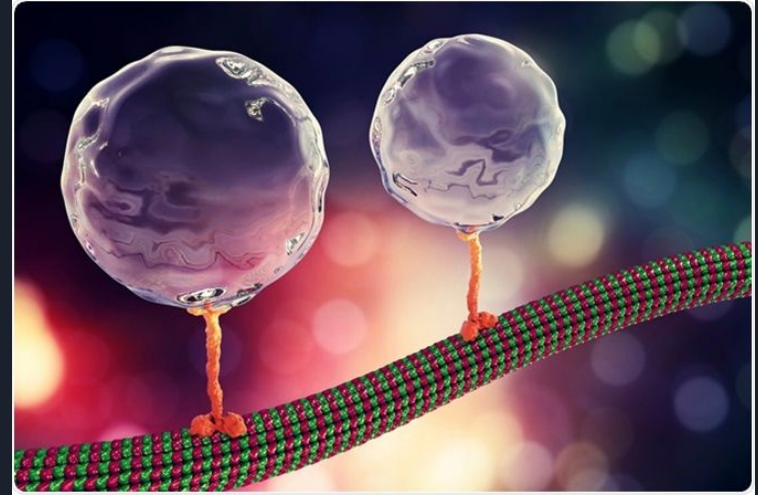
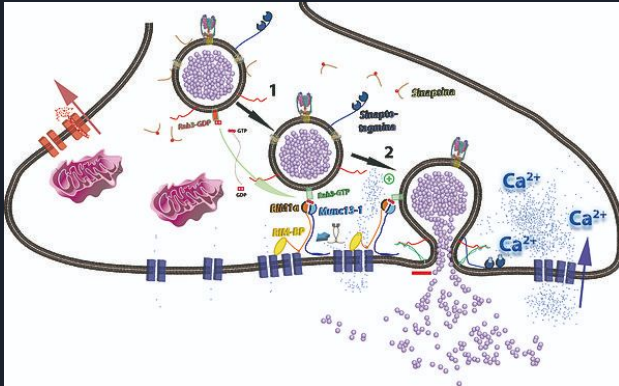


Genes similares en otros organismos (199 ortólogos)



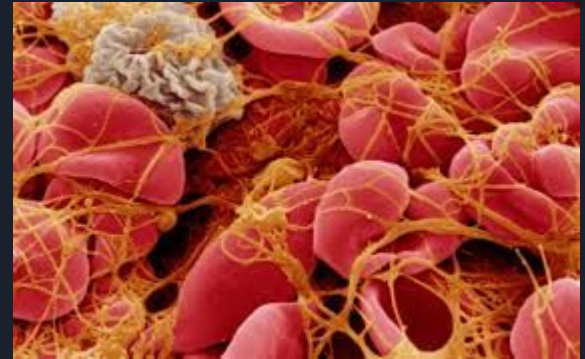
Funciones de las proteínas codificadas

1. Transporte de mitocondrias en las células
2. Transporte de vesículas sinápticas (isoforma 1)
3. Inducción de la apoptosis neuronal (isoforma 2)



Vías metabólicas

1. Hemostasia: formación del coágulo (transporte de materiales para la preparación de plaquetas)
2. Transporte por medio de vesículas: transporte dentro de la célula



Variantes que provocan la enfermedad

1. Mutaciones en un nucleótido del gen provocan la susceptibilidad al neuroblastoma
 - a. Cambio de G por A hace que la traducción de aminoácidos pase de una serina a una asparagina
 - b. Poco frecuente: 0.001% de los casos en la población europea

